

# Trisomía 18 (síndrome de Edward)

## ¿Qué es?

**La trisomía 18, o síndrome de Edward,** es una afección cromosómica congénita. Los cromosomas se encuentran en las células de nuestro cuerpo. Normalmente, las personas nacen con 23 pares de cromosomas. Los bebés que nacen con este síndrome tienen tres copias del cromosoma 18 en cada célula, mientras que la mayoría de las personas solo tienen dos copias. Las copias adicionales del cromosoma 18 provocan irregularidades en el cuerpo. Estos pueden conducir a un desarrollo deficiente y eventualmente a la muerte. Muchos bebés diagnosticados con trisomía 18 mueren en el útero o no viven más de un mes. Solo el 5% al 10% de las personas afectadas sobreviven después de un año. Los síntomas de la trisomía 18 pueden variar en gravedad. Los síntomas comunes incluyen restricción del crecimiento, discapacidad intelectual, problemas de alimentación y problemas respiratorios. Otros defectos notables incluyen deformidades esqueléticas y faciales (boca o mandíbula pequeña, paladar o labio leporino, orejas de implantación baja), forma irregular de la cabeza, puños cerrados, dedos sobrepuestos y defectos cardíacos congénitos.

## ¿Qué tan común es?

Aproximadamente 1 de cada 5,000 bebés que nacen cada año serán diagnosticados con trisomía 18. Es más común en niñas que en niños.

## ¿Qué lo causa?

Los bebés que nacen con trisomía 18 tienen tres copias del cromosoma 18 en cada célula. La mayoría de la gente solo tiene dos copias. Las copias adicionales del cromosoma 18 causan anomalías en el cuerpo. Esto puede conducir a un desarrollo deficiente y eventualmente a la muerte. Esta condición suele ocurrir al azar y puede ocurrir durante el desarrollo del feto. Rara vez se hereda de la madre y el padre.

## ¿Cómo se diagnostica?

La trisomía 18 se confirma mediante un análisis cromosómico, una prueba que observa y determina la cantidad de cromosomas en una persona. La trisomía 18 se puede diagnosticar durante el embarazo mediante ecografía fetal y análisis de sangre materna o después del nacimiento con un examen físico y análisis cromosómico.

## ¿Como es tratado?

El tratamiento variará de una persona a otra. El objetivo es mejorar la calidad de vida en general. El médico de su hijo hablará con usted sobre las

opciones de tratamiento adecuadas.

Para más información visite:

**U.S. National Library of Medicine, Genetics Home Reference**  
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-18/#inheritance>

**National Organization for Rare Disorders**  
<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-18-syndrome/>

**National Institutes of Health-Rare Diseases**  
<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6321/trisomy-18>

